

eP1283**Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de cadeia média: relato de caso com diagnóstico durante crise metabólica**

Maria Teresa Sanseverino, Daniella de Moura Coelho, Angela Sitta, Marion Deon, Patricia Dineck, Laura Vargas Fleith, Larissa Murussi, Moacir Wajner, Carmen Regla Vargas - HCPA

Introdução: A deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD) é um erro inato autossômico recessivo da β -oxidação mitocondrial de ácidos graxos, causado por mutações no gene ACADM. Apesar de ser o transtorno mais comumente herdado da oxidação mitocondrial de ácidos graxos em todo o mundo, há poucos relatos de casos no Brasil e não se conhece sua incidência em nosso país, uma vez que não há um programa de triagem neonatal para MCADD. **Objetivo:** Relatamos aqui o caso de uma paciente do sexo feminino de 2 anos com episódios recorrentes de hipoglicemia, além de vômitos, sonolência, hipoatividade e bradicardia. **Métodos:** A investigação laboratorial para investigação diagnóstica incluiu a coleta de sangue total impregnado em papel filtro para análise de acilcarnitinas por espectrometria de massas em tandem (LC/MS/MS) e urina para análise de ácidos orgânicos por cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massas (GC/MS). **Resultados:** A análise de acilcarnitinas em sangue total em um primeiro momento demonstrou aumento nos níveis de octanoilcarnitina (C8) e da razão octanoilcarnitina/decanoilcarnitina (C8/C10), bem como uma diminuição na carnitina livre (C0) com níveis normais de hexanoilcarnitina (C6), decanoilcarnitina (C10) e decenoilcarnitina (C10:1). Em uma segunda amostra de sangue total pós-prandial, o perfil de acilcarnitinas foi claramente normal. Entretanto, em uma terceira amostra sob jejum de 4 horas, observou-se um aumento acentuado de C8, da razão C8/C10 e aumento de C10:1, além da presença de hexanoilglicina na análise de ácidos orgânicos urinários, demonstrando nesta última análise sob jejum, em momento de crise metabólica do paciente, um perfil metabólico patognomônico de MCADD, permitindo o diagnóstico neste paciente. **Conclusões:** Este caso demonstra a importância da coleta de amostras biológicas durante a crise metabólica quando há uma suspeita de um erro de β -oxidação mitocondrial de ácidos graxos. Considerando a possibilidade de que a MCADD seja sub-diagnosticada no Brasil e sabendo-se ser uma causa bem conhecida de morte súbita em lactentes, conclui-se que o momento adequado para a coleta de amostras biológicas pode ser crucial para o diagnóstico desta patologia. **Palavras-chaves:** Deficiência de Acil-CoA, desidrogenase de cadeia média